

INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

Leipziger Str. 44, 39120 Magdeburg
Tel. +49 (0)391 67 15062, Fax +49 (0)391 67 15066
martin.zenker@med.ovgu.de

1. Leitung

Prof. Dr. Martin Zenker

2. Hochschullehrer

PD Dr. Ilse Wieland

3. Forschungsprofil

Neurogenetik

- X-chromosomal erbliche geistige Retardierung
- Molekulargenetische Analyse neuromuskulärer Erkrankungen

Tumorgenetik

- Zytogenetische und molekularzytogenetische Charakterisierung von Leukämien
- Genkartierung ausgewählter genetischer Syndrome
- Molekulargenetische Analyse der Ursache bei familiärer Spalthand-/Spaltfussfehlbildungen

4. Forschungsprojekte

Projektleiter: PD Dr. Ilse Wieland

Förderer: DFG; 01.10.2005 - 31.03.2010

Bedeutung von EFNB1 für die Zell-Zell-Interaktion

Kürzlich konnten wir nachweisen, dass das Craniofrontonasale Syndrom (CFNS) durch Mutationen des EFNB1-Gens verursacht wird. Da EFNB1 an Prozessen der Zellkommunikation beteiligt ist, kann CFNS als ein Modell zur Erforschung der gestörten Mechanismen der Zellinteraktion dienen. Unter Berücksichtigung der ungewöhnlichen Manifestation dieser X-chromosomalen Erkrankung wird die biologische Funktion von EFNB1 untersucht. Bei CFNS weisen heterozygote Frauen das Vollbild der Erkrankung auf, während hemizygoten Männer keine oder eine nur leichte Symptomatik zeigen. Als Mechanismus für diese geschlechtsabhängige Manifestation postulieren wir eine zelluläre Interferenz zwischen Zellen mit dem mutierten Allel auf dem aktiven X-Chromosom und Zellen mit dem Wildtyp-Allel auf dem aktiven X-Chromosom.

5. Veröffentlichungen

Originalartikel in begutachteten internationalen Zeitschriften

Borucki, Katrin; Weikert, Cornelia; Fisher, Eva; Jakubiczka, Sibylle; Luley, Claus; Westphal, Sabine; Dierkes, Jutta
Haplotypes in the UGT1A1 gene and their role as genetic determinants of bilirubin concentration in healthy German

volunteers

In: Clinical biochemistry. - Amsterdam: Elsevier, Bd. 42.2009, 16/17, S. 1635-1641; [Link unter URL](#)

[Imp.fact.: 1,926]

Filleur, Stephanie; Hirsch, Jennifer; Wille, Aline; Schön, Margarete; Sell, Christian; Shearer, Michael H. ; Nelius, Thomas; Wieland, Ilse

INTS6/DICE 1 inhibits growth of human androgen-independent prostate cancer cells by altering the cell cycle profile and Wnt signaling

In: Cancer cell international. - London: BioMed Central, Bd. 9.2009, insges. 9 S.; [Abstract unter URL](#)

[Imp.fact.: 2,650]

Mirastschijski, Ursula; Altmann, Silke; Lenz-Scharf, Olivia; Muschke, Petra; Schneider, Wolfgang

Syndromes with focal overgrowth in infancy - diagnostic approach and surgical treatment

In: Scandinavian journal of plastic and reconstructive surgery and hand surgery. - London: Informa Healthcare, Bd. 43.2009, insges. 4 S.

[Imp.fact.: 0,588]

Waltes, Regina; Kalb, Reinhard; Gatei, Magtoug; Kijas, Amanda W. ; Stumm, Markus; Sobeck, Alexandra; Wieland, Britta; Varon, Raymonda; Lerenthal, Yaniv; Lavin, Martin F. ; Schindler, Detlev; Dörk, Thilo

Human RAD50 deficiency in a Nijmegen breakage syndrome-like disorder

In: American journal of human genetics. - New York, NY [u.a.]: Cell Press, Bd. 84.2009, 5, S. 605-616; [Link unter URL](#)

[Imp.fact.: 10,153]

Wegner, Rolf-Dieter; Kistner, Gerd; Becker, Rolf; Stumm, Markus; Knoll, Ute; Entezami, Michael; Trimborn, Marc

Fetal 46,XX/69,XXY mixoploidy: origin and confirmation by analysis of fetal urine cells

In: Prenatal diagnosis. - Chichester: Wiley, Bd. 29.2009, 3, S. 287-289; [Link unter URL](#)

[Imp.fact.: 1,596]

Zenker, Martin

Genetic and pathogenetic aspects of Noonan syndrome and related disorders

In: Hormone research. - Basel: Karger, Bd. 72.2009, S. 57-63; [Link unter URL](#)

[Imp.fact.: 2,285]

Originalartikel in begutachteten nationalen Zeitschriften

Kress, Wolfram; Jakubiczka, Sibylle; Koch, Manuela C.

Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie - aktuelle klinische und molekulargenetische Aspekte

In: Medizinische Genetik. - Heidelberg: Springer-Medizin-Verl., Bd. 21.2009, 3, S. 337-342; [Link unter URL](#)